Coreoatetosi Parossistiche-I

Si tratta di attacchi di durata variabile, compresa tra qualche secondo e molti minuti, di distonia generalizzata o anche monolaterale e da ipercinesie coreiformi.

Gli attacchi possono essere provocati da improvvisi cambiamenti di posizione (forma chinesigenica) o da reazioni di sorpresa.

Altre volte possono essere precipitati da stimoli vari (stress, caffè, alcoolici, ecc.) o comparire senza evidenti meccanismi scatenanti.

La coscienza è sempre conservata.

MPNE
DEL MOVIMENTO
Tics
Gilles de La Tourette
Corea
Familiare Benigna
di Sydenham
di Huntington
Altre sintomatiche

Scosse rapide, involontarie, non ritmiche presenti in va
parti del corpo.

Presenti sia in sede prossimale che distale ed interessan
sia il tronco che la faccia

La Corea di Sydenham è complicanza dell'infezione da
Strept. Beta emolitico di gruppo A.

Età d'esordio 5-15 anni.

I movimenti coreici sono improvvisi, incoordinati, spe
a prevalenza unilaterale.

Corea di Sydenham
tri sintomi associati: astenia, ipotonia , disturbo
mportamento,emotività, stato ansioso
ırata 2-3 mesi, risoluzione spontanea. Può recidivare.
MN: in alcuni casi presenti alterazioni di segnale
ısitorie a carico dei nuclei della base
T: steroidi, aloperidolo, benzodiazepine, CBZ,
icillina

efinisce convulsione febbrile (CF) una *crisi* insorge in corso di *febbre* (≥ 38° C), in un getto di età compresa tra i *6 mesi e i 5* i, che non presenti alcun segno di affezione ebrale acuta o cronica concomitante, e za crisi afebbrili precedenti

Consensus Conference italiana 1991

Epidemiologia

- Le CF sono il disturbo neurologico più frequente dell'infanzia

- Prevalenza 3-5% sull'intera popolazione pediatrica (variabilità geografica)

- M > F

- 90 % entro 3°anno
- 50 % nel 2° anno
- 4 % nei primi 3 mesi
- 6 % dopo i 3 anni

- E' nota l' elevata incidenza di antecedenti familiari per CF
- Sul piano genetico le CF vanno considerate come un gruppo eterogeneo composto da almeno tre condizioni diverse:

- CF Occasionali: gene predisponente nel 10-20 % della popolazione generale
- Famiglie con sole CF: probabile concorso di uno o più geni a trasmissione AD
- Famiglie con CF associata ad altre forme di epilessia: per es GEFS +; mutazioni non osservate in famiglie con sole CF

Classificazione
CF Semplice
crisi convulsiva generalizzata
di durata < 15 minuti
senza deficit neurologici postcritici
Non ricorrenti nelle 24 ore
CF Complessa
Crisi focale
e/o prolungata con durata > 15 minuti
e/o seguita da deficit post critico
e/o ricorrenti nelle 24 ore

Convulsione febbrile (CF)
Management crisi
-Segni o storia di malattie gravi:
Letargia oltre lo stato postcritico
Stato clinico instabile
Petecchie
Rigidità della nuca
Irritabilità
Fontanella bombata
SI
Accesso PS
Trattare come
sospetta meningit
NO

NO
-Convulsione febbrile complessa:
Durata > 15 min.
Serie si eventi critici
Caratteristiche focali
SI
Accesso PS
SI
NO
Sospetto di antibiotico che maschera meningite
SI
NO
Età < 18 mesi
NO
Convulsione semplice senza segni di meningite ed età > di 18 mesi
•Ricercare la fonte della febbre e trattare
Considerare puntura lombare se età < 12 mesi
Sempre puntura lombare se sospetto meningite se non controindicazioni (es.
pressione intracranica)
Osservazione per > 2h
Considerare

Focolaio infettivo?
- Se riconoscibile, trattare adeguatamente
NO
Eseguire esame urine
Raccolta dati anamnestici
Eccessiva ansietà dei genitori e/o situazione domiciliare incerta
SI
Accesso PS
• Osservazione > 2
NO
Mandare a domicilio con consiglio di controllo dal Pediatra

Approccio diagnostico
Diagnosi essenzialmente clinica (vedi definizione)
Accertamenti bioumorali non necessari
Puntura lombare: solo in determinate condizioni
Esplorazione neuroradiologica: non necessaria
EEG
(AAP, 2000; Fukuyama, 1996)

Esami ematici
Raccomandazioni:
Sulla base dei dati pubblicati in letteratura,
l'AAP raccomanda che i seguenti esami
non vengano eseguiti routinariamente
nella valutazione di un bambino con prima
serum, elettroliti, calcio, fosforo,
magnesio, CBC, o glucosio ematico.

Puntura lombare
L' AAP raccomanda dopo la prima CF in:
B < 12 mesi, la PL deve essere fortemente considerata, perchè i segni clinici o i sintomi associati a meningite possono essere minimi o assenti.
B 12 - 18 mesi, PL deve essere considerata, perche i segni o sintomi clinici di meningite possono essere minimi o subdoli.
B > 18 mesi, la PL è raccomandata in presenza di segni o sintomi (per es. rigidità nucale, segno di Kernig and Brudzinski) che sono di solito presenti con la meningite, o quando la storia o l'EON suggerisce la presenza di una infezione intracranica.
In bambini che hanno avuto crisi febbrili ed hanno assunto subito antibiotici, bisogna stare attenti in quanto la terapia può mascherare i sintomi di meningite. Perciò la PL deve essere fortemente considerata.

Neuroimaging
Raccomandazioni:
Sulla base dei dati disponibili e del
consenso, l'AAP raccomanda che gli
esami neuroradiologici non vengano
eseguiti di routine nel bambino con prima
F.

EEG (1)
Raccomandazioni:
L'AAP consiglia, sulla base dei dati in letteratura e del consenso, che l'EEG non venga effettuato per la valutazione del bambino neurologicamente sano con prima convulsione febbrile semplice.

EEG (2)
Utile per stabilire se crisi generalizzata o parziale
Se stato di male, la durata del postcritico è indice prognostico
Diagnosi differenziale tra CF ed Epilessie del 1° anno di vita.
Se crisi terminata o meno
BERT G

Prima CF: interrogativi
Rischi immediati: - stato di male febbrile
- mortalità
Rischio di ricorrenza
Rischio di deficit neuropsichici permanenti
Rischio di epilessia

Mortalità
Le convulsioni febbrili semplici non comportano rischio di morte, vi è un scarsissimo rischio di morte successiva a convulsione febbrile complessa. Non vi è nessun dato che indichi una associazione tra SUDEP (sudden unexpected death in epilepsy) e convulsioni febbrili.
(Chugath e Shorvon Nat. CLin. Pract. Neurol. 2008;4(11): 610-621

Stato di male febbrile
Urgenza pediatrica maggiore che richiede un trattamento tempestivo ed efficace
Nel 90 % entro il 3° anno
Rischio maggiore entro il 18 ° mese
Sindrome HHE
SMF ⇔ sclerosi ippocampale
STEF

Trattamento CF in atto
Diazepam e.r. (0.5 - 1 mg/Kg) consente il
trattamento immediato a domicilio della CF
in atto, evitando l'instaurarsi dello SMF,
che rappresenta il solo rischio immediato
di una CF e la causa di possibili deficit
neuropsicologici futuri

La dose di Diazepam rettale è determinata in base all’età ed al peso del bambino ed è in genere circa 0.5 mg/kg 2.5 mg per bambini di età compresa tra -12 mesi; 5mg per quelli di 1-4 anni; .5mg per quelli di 5-9 anni).

Un approccio pragmatico ai dosaggi può ssere necessario dato che ell’emergenza è difficile essere precisi el rilevare il peso di un bambino in cris

etveit: Eur J Pediatr 2008; 167: 17-27)

Trattamento CF in atto
In un recente trial controllato randomizzato (219 episodi di convulsione distinti in 177 pazienti), il Midazolam somministrato per via orale si è rivelato più efficace del Diazepam rettale.
(McIntyre et al. Lancet 2005; 366: 205-210)

Nel 30% dei casi si hanno recidive

- 50 % alla prima ne segue una seconda
- 9% tre o più recidive
- Rischio ridotto al 18% dopo 6 mesi

  al 13% dopo 12 mesi dalla prima

Rischio ricorrenza CF (2)
Età prima CF inferiore a 15- 18 mesi
Antecedenti familiari per CF o epilessia
Frequenza episodi febbrili
Temperatura superiore a 39°C alla prima CF
Semeiologia focale prima CF

Rischio di deficit neuropsichici permanenti
Eventuali deficit neuropsichici sarebbero testimonianza di un danno preesistente alla CF

Rischio Epilessia
Rischio in CF: 2-5 %
(Rischio generale: 0.5-1.4%)
Fattori di rischio
Familiarità per E
Preesistenza di deficit neuropsichico
CF complesse
1 fattore → rischio 6.8%
2 fattori → rischio 17-22%
Tutti → rischio 49%

Altri fattori di rischio di epilessia
SMF
Età prima CF < 18 mesi
Numero recidive > 5
Ininfluenti:
Parossismi EEG
Trattamento farmacologico continuativo
75% E in soggetti senza o con un solo fattore di rischio

Tipi di epilessia successiva alle convulsioni febbrili
Le epilessie che possono comparire nei soggetti con pregresse CF sono almeno di quattro tipi:
Epilessie sostenute da una lesione cerebrale preesistente alla prima CF
Epilessie conseguenti a un danno cerebrale indotto da uno SMF
Epilessie precoci che esordiscono con crisi in corso di febbre, come l' epilessia mioclonica grave del primo anno
Epilessie generalizzate o parziali idiopatiche

Rischio Epilessia
E in pregresse CF:
Nel 90% E geneticamente determinate
La profilassi delle CF non può
prevenire una Epilessia
successiva

Quale profilassi?
Profilassi intermittente
0.5 mg/kg per via rettale ogni 12 ore
0.25 mg/Kg/dose ogni 6 h – 2 gtt/kg -
0.4-0.5 mg/Kg/dose ogni 8 h, per 2 giorni
Profilassi continuativa (PB o VPA)
età <15-18 mesi (con precedente CF di lunga
durata) in caso non sia garantito trattamento in
acuto con DZP e.r. o di inefficacia del medesimo
Nessuna profilassi

Scelta terapeutica
Concordata caso per caso con la famiglia
Se profilassi: stop al 3° anno di vita